



Biomarkers voor klassieke galactosemie

Patiënten met klassieke galactosemie (KG) kunnen galactose (melksuiker, uit melk of moedermelk) niet goed verbranden. Zonder behandeling worden pasgeboren baby's met KG in de eerste levensdagen levensbedreigend ziek na het drinken van moedermelk of flesvoeding. Om ernstige ziekte en overlijden te voorkomen wordt sinds 2007 in Nederland op klassieke galactosemie gescreend met de hielprikscreening.

Ondanks dat patiënten al heel snel worden opgespoord en behandeld met een levenslang dieet krijgen veel patiënten problemen die hen zeer ernstig belemmeren: bewegingsstoornissen met trillen en onwillekeurige bewegingen, een achterstand in geestelijke ontwikkeling, taal en spraak problemen en vruchtbaarheidsproblemen.

De oorzaak van deze problemen is niet duidelijk en de ernst van de problemen varieert heel sterk tussen patiënten. Sommigen ervaren weinig hinder van hun ziekte, terwijl anderen ernstig belemmerd worden in het dagelijks leven en nooit zelfstandig zullen kunnen wonen. Op dit moment is er geen voorspellende waarde (bloedwaarde of andere meting: "biomarker") die het beloop bij een patiënt kan voorspellen. Dat veroorzaakt ernstige onzekerheid bij patiënten en ouders en maakt het onmogelijk om de behandeling af te stemmen op de patiënt: iedereen wordt nu behandeld met een streng dieet terwijl voor sommigen een aangepast dieet waarschijnlijk beter is.

Door het nationale Expertise Centrum voor Galactosemie (Dr Annet M. Bosch) en het Laboratorium Genetische Metabole Ziekten van het Amsterdam UMC- locatie AMC wordt in bloedmonsters van patiënten met KG onderzoek verricht naar biomarkers met een heel nieuwe techniek. Het laboratorium is een kenniscentrum voor ontwikkeling en toepassing van metabolomics en lipidomics. Metabolomics is de analyse van alle stofwisselingsproducten (metabolieten) in het bloedmonster, bij lipidomics bestudeert men specifiek alle vetstofwisselingsproducten. Deze nieuwe technieken zijn van groot belang voor diagnostiek en behandeling van stofwisselingsziekten.

Het vinden van een goede biomarker kan het mogelijk maken om al in de eerste levensweken het beloop van de patiënt te voorspellen en tijdig de juiste ondersteuning te bieden aan patiënt en ouders. Daarnaast kan dan het dieet van de patiënt individueel worden afgestemd, zodat iedereen op optimale wijze wordt behandeld.